

平成 30 年 6 月 13 日現在

機関番号：15101

研究種目：基盤研究(C) (一般)

研究期間：2014～2017

課題番号：26463341

研究課題名(和文) 遺伝性腫瘍発症予防に貢献するための情報提供による効果的な医療者間連携の構築

研究課題名(英文) Construction of an effective cooperation between health professionals by providing information to contribute to hereditary tumor prophylaxis

研究代表者

笠城 典子 (KASAGI, Noriko)

鳥取大学・医学部・准教授

研究者番号：60185741

交付決定額(研究期間全体)：(直接経費) 3,800,000円

研究成果の概要(和文)：分子遺伝学の発展により遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査が可能となってきた。本研究では、遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響および山陰地方の一般看護職の遺伝性腫瘍症候群に関する認識を調査した。遺伝カウンセリングはクライアントの疾患や遺伝の理解、さらに心理面において有用であり、役に立つと思っていることが示唆された。一方、山陰地方の看護職は遺伝性腫瘍症候群に関する相談に対して、遺伝および疾患の専門知識・情報の提供や専門外来の紹介などに困難を感じていたことより、遺伝性腫瘍症候群に関する知識の向上をはかり、適切な支援を提供していくための医療者間連携によるサポート体制を構築する必要がある。

研究成果の概要(英文)：The development of molecular genetics has made the molecular genetic test and diagnosis of hereditary neoplastic syndromes possible. In this study, we investigated the effect that genetic counseling had on clients during their consultation. We then conducted a fact-finding survey to understand hereditary neoplastic syndrome in the general nurses of the San-in district. As for the genetic counseling itself, it was suggested that it was useful psychologically, and helped the client understand their genetic disease. Nurses in the San-in district felt it was difficult to care for people with hereditary neoplastic syndrome. Therefore, it is important to educate nurses about hereditary neoplastic syndrome, and it is necessary to build a system of cooperation between health professionals to offer appropriate support.

研究分野：看護学、遺伝カウンセリング

キーワード：遺伝カウンセリング 遺伝性腫瘍 気分プロフィール検査 認識調査 医療者間連携

1. 研究開始当初の背景

日本において二人に一人は生涯の中で悪性腫瘍に罹患し、そのうち家族性腫瘍は約5~10%を占めると考えられている。単一遺伝子異常が遺伝することにより腫瘍が発症する遺伝性腫瘍の特徴として、若年で発症する、何回もがんが罹患する、特定のがんが家系内に多発するなどがある。遺伝性腫瘍が疑われる家系の患者や家族に対し、遺伝専門スタッフが遺伝カウンセリングを通して携わり、患者・家族が抱える問題点を明らかにし、遺伝学的検査も含め必要と考えられる支援や対策を明確にしていくことが推奨されている。遺伝カウンセリングは、クライアントの不安の軽減、検診の必要性の理解につながるものである。さらに、発端者を介して家系員に遺伝情報を伝えることで悪性腫瘍の早期発見・早期治療が可能となる。近年、遺伝性乳がん卵巣がん症候群に対する予防的手術が話題となり、他施設では、相談が増加している。しかしながら、当院では遺伝性腫瘍に関する遺伝カウンセリング来談者は増加していない。これは、医療者を含め遺伝性腫瘍および遺伝カウンセリングについて周知されていないことが要因の一つであると考えられる。クライアントがその人らしく人生を過ごすために、がん患者にかかわる医療者・医療施設と連携を取りながら患者・家族の価値観に沿った長期的で継続的な支援体制の構築の必要があると考える。そのためには、一般医療者の遺伝性腫瘍に関する認識および遺伝医療提供を促進するための要因を明らかにし、心理的支援を考慮した遺伝カウンセリングおよび効果的な医療者間連携の構築を検討する必要があると考えた。

2. 研究の目的

本研究は、山陰地域における遺伝性腫瘍に関する医療者の認識および遺伝医療促進のための要因を明らかにし、情報提供による遺伝性腫瘍患者・家族の思いを反映させたよりよい遺伝医療のための効果的な医療者間連携モデルを構築することを目的に以下のことを行う。

- (1) 遺伝性腫瘍に関連して鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を来談したクライアントを対象に遺伝カウンセリングに関する認識、医療者からの説明、理解度などについて調査する。
- (2) 遺伝カウンセリングによるクライアントの気分・感情の変化について、来談ごとに明らかにする。
- (3) 遺伝学的検査・診断・告知を受けたクライアントに対し、他の血縁者への対応、心情、診断を受けたことについての思いおよび医療者に期待について明らかにする。
- (4) 山陰地域の医療者を対象に、遺伝性腫瘍の認識、遺伝性腫瘍患者・家族への対応について調査し、医療者の対応について考察する。

- (5) 得られた成果は、当科遺伝カウンセリングシステムに取り入れ、医療者間連携を考慮した遺伝医療モデルを検討する。

3. 研究の方法

- (1) 遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響および気分・感情の変化に関する研究

対象：鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を初めて来談し、研究協力に同意が得られた9人。

質問紙調査：遺伝カウンセリング前に「受診のきっかけ」「受診の目的」「遺伝カウンセリングの認知」「受診前の情報入手方法」「受診に関しての相談相手」について質問紙調査を行う。遺伝カウンセリング後に、「事前に知っておきたかった事」「疾患、遺伝、遺伝学的検査の理解度」「遺伝カウンセリングの満足度」「遺伝カウンセリングの紹介」について、質問紙調査を実施する。

気分・感情の変化：遺伝カウンセリングごとに、遺伝カウンセリング前後で日本語版 POMS 短縮版を用いて測定する。

遺伝カウンセリング：クライアントの受診目的に合わせて通常と同様に実施する。

遺伝学的検査実施被検者が診断告知後1ヵ月で受診し、協力が得られたクライアントに、初診時から検査・診断結果を聞くまでの様子や考えたこと、気持ちについて、告知後の様子や思ったことについて半構造化面接を行う。分析方法：質問紙調査は単純集計を行う。気分・感情の変化調査は、遺伝カウンセリング前後で対応のあるt検定を行い、有意水準は5%未満とした。

倫理的配慮：データは連結可能匿名化を行い、個人情報の秘密保護に配慮して分析を行うこととし、鳥取大学医学部倫理委員会で承認(承認番号：2743)を得て、実施した。

- (2) 遺伝性腫瘍症候群に対する山陰地方の看護師の認識に関する研究

対象：鳥取県および島根県にあり、研究協力の承諾が得られた一般病床50床以上の14施設において、勤務経験1年以上の常勤看護師、助産師の1362人を対象とする。

質問紙調査：無記名質問紙調査を郵送法により実施する。調査内容は、「基本属性」「遺伝医療に関する認識」「遺伝性腫瘍の相談や対応」「遺伝情報の入手方法」「対応で困ること」「知識の必要性」である。

分析方法：単純集計を行う。

倫理的配慮：調査は無記名であり、データはコード化して分析することとし、鳥取大学医学部倫理委員会で承認(承認番号：17A109)を得て、実施した。

4. 研究成果

- (1) 遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響および気分・感情の変化に関する研究

鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科を初めて来談し、研究協力に同意が得られた9人を対象として分析した。対象者の平均年齢は32.1±5.31歳(平均±SD)、女性6人、男性3人であった。初診時の相談内容は遺伝性疾患の確定診断に関するものが7人、保因者診断に関するものが2人であった。家族(三度近親者以内)に遺伝性疾患患者がいる人が4人(44.4%)であった。遺伝子診療科を受診するきっかけは、診療主治医からの紹介が7人(77.8%)、家族の紹介2人(22.2%)であり、診療主治医からの紹介が多かった。遺伝子診療科を受診した理由としては、相談・知りたいことがあるが4人(44.4%)、紹介されたので受診したが4人(44.4%)であった。遺伝カウンセリングについて聞いたことがあるが2人(22.2%)、知らないが7人(77.7%)で認知度は低かった。子どものことについて相談したいが8人(88.9%)で自分のことについて相談したい4人(44.4%)、配偶者について相談したい3人(33.3%)よりも多かった。受診前にインターネットから情報を得ていたのは2人(22.2%)、家族からは2人(22.2%)であったが、調べていない人も4人(44.4%)いた。診療主治医に尋ねた人は5人(55.6%)であり、必ずしも事前に情報を得て受診している訳ではなかった。遺伝子診療科の受診を相談した人は、配偶者・パートナーが最も多く7人(77.7%)、同胞が2人(22.2%)、母親、友人・知人、診療主治医が各1人(11.1%)であった。受診の前に知っておいたらよいことは、遺伝カウンセリングの内容が8人(88.9%)、親族の病気について聞かれることが5人(55.6%)、遺伝カウンセリング費用が5人(55.6%)、遺伝カウンセリングにかかる時間が3人(33.3%)、複数回の受診が必要な場合があるが2人(22.2%)であり、遺伝カウンセリングの内容についてよく知らずに受診しているクライアントが多いことが示唆された。疾患については、十分に理解できたが1人(11.1%)、大体理解できたが6人(66.7%)、少し理解できたが2人(22.2%)であった。遺伝については、十分に理解できたが2人(22.2%)、大体理解できたが6人(66.7%)、少し理解できたが1人(11.1%)であった。遺伝学的検査について十分に理解できたが2人(22.2%)、大体理解できたが4人(44.4%)、少し理解できたが3人(33.3%)であった。遺伝カウンセリングによって疾患や遺伝の情報が十分整理できたが1人(11.1%)、大体整理できたが7人(77.8%)であり、気持ちの整理が十分にできたが2人(22.2%)、大体整理できたのは4人(44.4%)いたが、整理できないあるいはわからない人もいた。遺伝カウンセリングが十分に期待できたものと感じたが1人(11.1%)、大体期待したのと感じたが3人(33.3%)、あまり期待したものでなかったのは5人(55.6%)であり、また、十分に満足したが1人(11.1%)、大体満足したが5人(55.6%)、あまり満足できなかったが3

人(33.3%)であった。遺伝カウンセリングでの情報提供、相談が非常に役に立つと思うが1人(11.1%)、役に立つと思うが6人(66.7%)、あまり役に立たないと思ったが1人(11.1%)あった。遺伝カウンセリングを家族等に勧めるは1人(11.1%)、尋ねられれば伝えるが6人(66.7%)、勧めないが1人(11.1%)であった。遺伝カウンセリングを受けることで疾患および遺伝について大体理解し、情報や気持ちの整理を行い、それが満足感に繋がると考えるが、遺伝カウンセリングを家族等へ積極的に勧めるまでではないことが示された。

遺伝カウンセリング前後での気分・感情の変化は、日本語版 POMS 短縮版で測定した。初診時、気分尺度「緊張—不安」「抑うつ—落込み」「怒り—敵意」「活気」「疲労」「混乱」すべてで、遺伝カウンセリング前より後において標準化得点(T得点)の平均値は低下し、「緊張—不安」「抑うつ—落込み」「疲労」は有意に低下した(表1)。遺伝カウンセリングを受けることで、疾患や遺伝、家族への影響などについて疑問に思っていたことが理解でき、課題が明確になったことで、怒りや混乱は残るものの活気はそのまま維持し、緊張、抑うつ、疲労感の軽減につながったと考えられる。クライアントが主体的に課題について考え、決定していくために、遺伝カウンセリングは有用であることが示唆された。遺伝学的検査を実施した4人に、検査実施および診断告知時の遺伝カウンセリング前後で日本語版 POMS 短縮版を実施した。検査実施時において気分尺度「緊張—不安」「抑うつ—落込み」「怒り—敵意」「活気」「疲労」の標準化得点(T得点)の平均値は遺伝カウンセリング前より後で低下し「混乱」は上昇したが、有意差はなかった。診断告知時において気分尺度「緊張—不安」「怒り—敵意」「活気」「疲労」「混乱」の標準化得点(T得点)の平均値は遺伝カウンセリング前より後で低下し、「活気」は有意に低下した(表2)。検査実施には気分・感情の有意な変化は見られないが、診断告知時には、説明後に活気の低下がみられることに留意する必要があることが示された。

表1. 遺伝子診療科初診時遺伝カウンセリング前後の日本語版 POMS 短縮版得点 (T得点) (n=9)

	遺伝カウンセリング前 平均±標準偏差	遺伝カウンセリング後 平均±標準偏差
緊張—不安(T-A)	46.1±8.67	41.2±4.02*
抑うつ—落込み(D)	49.3±6.58	43.0±3.43*
怒り—敵意(A-H)	40.8±4.58	37.8±1.86
活気(V)	34.9±5.11	33.4±5.01
疲労(F)	45.4±6.23	38.4±2.92*
混乱(C)	53.7±5.53	49.4±5.22

対応のあるt検定: *p<0.05

表2. 遺伝学的検査診断告知時遺伝カウンセリング前後の日本版POMS短縮版得点(T得点)(n=4)

	遺伝カウンセリング前 平均±標準偏差	遺伝カウンセリング後 平均±標準偏差
緊張-不安(T-A)	45.0±8.41	44.0±10.17
抑うつ-落込み(D)	46.3±7.32	46.8±9.00
怒り-敵意(A-H)	44.0±7.39	41.0±6.06
活気(V)	44.0±11.11	39.5±10.79*
疲労(F)	41.0±6.98	40.0±7.07
混乱(C)	52.0±8.98	49.8±8.42

対応のあるt検定: *p<0.05

遺伝学的検査実施対象者のうち同意が得られた1人に告知後23日で半構造化面接を行った。対象者はマルファン症候群の疑いがあり、確定診断のため主治医より紹介されて受診した。対象者は遺伝学的検査により原因が明確になるのか気にしており、子どもへの影響について心配していた。診断告知時には病的バリエーションがあるだろうと思って遺伝カウンセリングに臨んでいた。原因遺伝子が同定され、対象者の診断確定だけでなく子どもへの影響や対応について具体的に、遺伝情報の重要性はよくわからないものの、検査を受けてよかったと思っていた。

(2) 遺伝性腫瘍症候群に対する山陰地方の看護師の認識に関する研究

山陰地方で勤務経験1年以上の常勤看護師、助産師1362人を対象に無記名質問紙調査を行った。有効回答者は578人(有効回答率42.4%)であった。回答者の平均年齢は39.6±10.56歳(平均±SD)、女性が553人(95.7%)、男性が25人(4.3%)、看護職経験平均年数は17.0±10.49年、看護師が511人(88.4%)、助産師が39人(6.7%)、専門看護師が1人(0.2%)、認定看護師が25人(4.3%)であった。遺伝カウンセリングを知っている、およそ知っている人が合わせて11.8%、聞いたことがある人が30.3%、まったく知らない人が58.0%であった。ヒト遺伝学的検査を知っている、およそ知っている人が合わせて9.9%、聞いたことがある人が41.5%、まったく知らない人が48.6%であった。遺伝カウンセリングに関する知識の必要性を感じている人は37.9%、どちらかといえば思う人が52.6%、どちらかといえば思わない人が7.8%、思わない人が1.7%であった。遺伝性腫瘍症候群に関する知識の必要性を感じている人は41.7%、どちらかといえば必要と思っている人が50.5%、どちらかといえば必要とは思わない人が7.1%、思わない人が1.2%であった。遺伝カウンセリングおよびヒト遺伝学的検査を知らない看護職が9割近くおり、遺伝カウンセリング等について認知されていない。しかしながら、遺伝性腫瘍症候群に関する知識の必要性を感じている人は9割以上あり、疾患に関する具体的な専門知識・情報の必要性を感じていると考える。遺伝性腫瘍症候群の

情報はインターネット(54.7%)、医師(33.7%)、書籍・雑誌(31.8%)、他の看護職者(23.9%)から得ると回答していた。患者に家族歴を聴取する人は、いつも尋ねる、ときどき尋ねる、合わせて73.2%あり、そのうち第3度近親者まで詳しく尋ねる人は、いつも尋ねる、ときどき尋ねる、合わせて60.5%あった。また、家系内に同じがんを発症した人が多い場合(65.2%)、家系内にあるきまった種類のがんを発症した人が多い場合(47.9%)、一般のがんに比べ発症年齢が若い場合(22.2%)に遺伝性腫瘍症候群の可能性を考えるので、意識して家族歴を聴取することで拾い上げにつながると考える。過去1年間にがん家系についての相談経験がある人は22.8%、遺伝性腫瘍症候群について相談経験がある人は3.5%であり、限られた看護職しか相談経験はなかった。多くの看護職に相談経験がないこともあり、遺伝に関する相談を受けた場合は自分で対処する人は0.7%、他の医療者へ相談する人は72.1%、悩み事として傾聴する人は7.4%、わからないと回答した人が17.6%であった。遺伝性腫瘍症候群の可能性が考えられる患者への対応としては、主治医に相談する人が52.1%、かかりつけ医・主治医へ相談するよう説明する人が11.2%、他の看護職者に相談する人が11.1%であり、遺伝専門外来を紹介する人は2.1%、わからないと回答した人が19.4%であった。医師に相談して対応する人が多く、リスクのある患者を医師につなぐという意味では適切な対応であるが、専門外来等への紹介を考えている人は少数であったことから、遺伝カウンセリングの認知度が低くどのように対応してよいかかわからないため、医師に任せるということも考えられる。相談された場合悩むこととして、遺伝の専門的知識・情報の提供が86.7%、疾患の専門的知識・情報の提供が73.2%、ヒト遺伝学的検査については69.4%、専門外来・施設等の紹介が64.7%、相談者・家族の精神的フォローが50.1%であった(図1)。

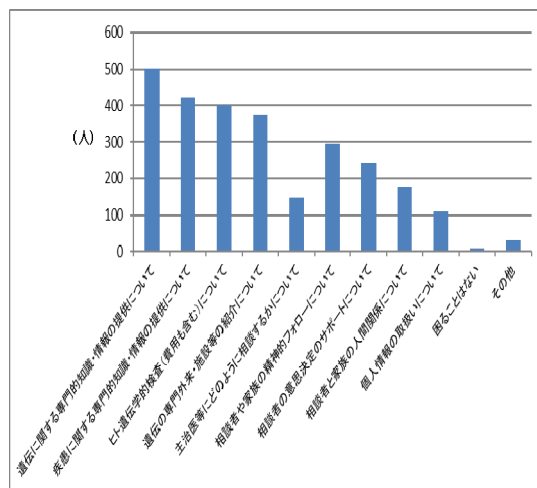


図1. 遺伝性腫瘍症候群の相談で悩むこと(n=578、複数回答あり)

したがって、遺伝および遺伝性腫瘍症候群、精神的支援に関して十分な専門的知識・情報がないことが積極的にかかわれない要因であると考えられる。

(3) 今後の展開

ゲノム医療の進展により悪性腫瘍に対する遺伝子パネル検査が臨床に取り入れられつつある。その結果、二次的所見として遺伝性腫瘍症候群に関する遺伝子の病的バリエーションが明らかになる場合もあり、患者は治療と遺伝について考えることになる。また、患者や家族は遺伝性腫瘍症候群の遺伝学的検査を受ける前に、様々なことについて悩み、考え、検査結果によって定期的な検診、発症に関する不安、家族・血縁者への影響など、苦慮することが多いと考える。検査結果によっては疾患の早期発見・早期治療につながるものであり、クライアントがよりよい人生を過ごせるよう、クライアントの課題を明らかにし、自らが決断していけるように心理面にも配慮したよりよい遺伝カウンセリングシステムを構築する必要があり、事例を積み重ねて検討する予定である。さらに、継続支援を行うためには、患者や家族と接することが多い看護者を含めた一般医療者の遺伝性腫瘍症候群を含む遺伝性疾患への関心、専門的知識・情報の向上を図り、適切なゲノム・遺伝医療を提供するために医療者間連携によるサポート体制を構築する必要があると考える。

5. 主な発表論文等

(研究代表者、研究分担者及び連携研究者には下線)

[雑誌論文] (計 0 件)

[学会発表] (計 8 件)

- ① 奈良井 哲、足立 香織、岡崎哲也、笠城 典子、前垣 義弘、原田 崇、原田 省、神崎 晋、難波 栄二、鳥取大学における出生前診断の現況、第 15 回中国四国出生前医学研究会、2018 年 1 月 27 日、サンポートホール高松 (高松)
- ② 平岡 弓枝、笠城 典子、岡崎哲也、前垣 義弘、難波 栄二、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科の 8 年間の実績と今後の課題、第 41 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、2017 年 6 月 23 日、近畿大学東大阪キャンパス (東大阪)
- ③ 岡崎 哲也、笠城 典子、原田 崇、原田 省、難波 栄二、鳥取大学遺伝子診療科における NIPT の現状、第 14 回中国四国出生前医学研究会、2017 年 1 月 21 日、YIC Studio (山口)
- ④ Tetusya Okasaki, Megumi Murata,

Masachika Kai, Kaori Adachi, Naoko Nakagawa, Noriko Kasagi, Wataru Matsumura, Yoshihiro Maegaki, Eiji Nanba, Genetic counseling for clinical sequencing using the next-generation sequencer panel analysis, The 13th International Congress of Human Genetics, 2016 年 4 月 5 日、Kyoto International Conference Center (Japan)

- ⑤ 中川 奈保子、岡崎 哲也、笠城 典子、金子 周平、鞆嶋 有紀、奥野 啓介、難波 栄二、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科における過去 6 年間の遺伝カウンセリング実績報告、日本人類遺伝学会第 60 回大会、2015 年 10 月 15 日、京王プラザホテル (東京)
- ⑥ 笠城 典子、金子 周平、中川 奈保子、菊池 義人、鈴木 康江、難波 栄二、初診時遺伝カウンセリングがクライアントに与える影響、第 39 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、2015 年 6 月 28 日、三井ガーデンホテル千葉 (千葉)
- ⑦ 難波 栄二、足立 香織、笠城 典子、中川 奈保子、金子 周平、岡崎 哲也、前垣 義弘、原田 省、原田 崇、林 美奈子、神崎 晋、鳥取大学における 2014 年の単一遺伝子病の出生前診断、第 12 回中国四国出生前医学研究会、2015 年 1 月 31 日、岡山国際交流センター (岡山)
- ⑧ 中川 奈保子、笠城 典子、金子 周平、菊池 義人、鞆嶋 有紀、林 美奈子、奥野 啓介、難波 栄二、鳥取大学医学部附属病院遺伝子診療科における過去 5 年間の遺伝カウンセリング実績報告、第 38 回日本遺伝カウンセリング学会学術集会、2014 年 6 月 27 日、近畿大学東大阪キャンパス (東大阪)

[図書] (計 0 件)

[産業財産権]

○出願状況 (計 0 件)

名称：
発明者：
権利者：
種類：
番号：
出願年月日：
国内外の別：

○取得状況 (計 0 件)

名称：
発明者：
権利者：
種類：
番号：
取得年月日：
国内外の別：

[その他]
ホームページ等:なし

6. 研究組織

(1) 研究代表者

笠城 典子 (KASAGI, Noriko)
鳥取大学・医学部・准教授
研究者番号：60185741

(2) 研究分担者

難波 栄二 (NANBA, Eiji)
鳥取大学・生命機能研究支援センター・教授
研究者番号：40237631

岡崎 哲也 (OKASAKI, Tetsuya)
鳥取大学・医学部・助教
研究者番号：30465299

鈴木 康江 (SUZUKI, Yasue)
鳥取大学・医学部・教授
研究者番号：10346348

金子 周平 (KANEKO, Shuhei)
鳥取大学・医学(系)研究科(研究院)・講師
研究者番号：10529431

(3) 連携研究者

なし

(4) 研究協力者

なし